

Naturalment

Comunicació científica

REVISTA NATURE

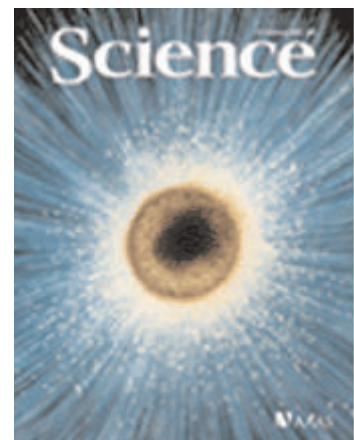
THE *DROSOPHILA MELANOGASTER* GENETIC
REFERENCE PANEL (DGRP)



Nature, 9 de febrer de 2012
vol. 482

REVISTA SCIENCE

GENS INACTIUS EN EL GENOMA HUMÀ



Science, 17 de febrer de 2012
vol. 335

Conèixer la relació entre la variació genètica i la variació fenotípica dels trets dels individus d'una mateixa espècie és essencial per entendre l'evolució. La construcció de la DGRP va ajudar a obtenir la seqüència completa del genoma de 168 línies procedents d'una mateixa població de *Drosophila melanogaster*. Els resultats obtinguts durant la seqüenciació, després de 20 anys d'endogàmia de la població estudiada, va ser la diversitat de nucleòtids i un percentatge molt elevat dels gens que presentaven polimorfismes, concretament a la part inferior del cromosoma X.

La varietat en els caràcters del genoma humà a nivell individual ha proporcionat una informació fonamental sobre la història de la població. Els estudis de seqüenciació genòmica freqüentment mostren mutacions de pèrdua de funció, però aquestes sovint es deuen a errors de seqüenciació més que a veritables variants genètiques. MacArthur va identificar la pèrdua de la funció dins del genoma humà, principalment el Projecte dels 1000 Genomes. Aproximadament 20 dels gens presenten pèrdua de la funció, el que suggereix que pot haver un avantatge selectiu en l'evolució humana.

REVISTA INVESTIGACIÓN Y CIENCIA
GENÈTICA DE LA COGNICIÓ



Investigación y Ciencia
febrer de 2012. Núm 425

Durant les últimes dècades s'ha intentat obtenir una explicació sobre les característiques físiques i anatòmiques de l'evolució cerebral. Gràcies al descobriment del genoma humà s'ha pogut comparar amb el genoma de ximpanzé i d'altres espècies, confirmant la teoria que el genoma humà ha canviat amb l'evolució. Durant l'evolució s'han produït mutacions en el genoma humà que han afavorit a la cognició de la parla de l'espècie humana. Les mutacions cognitives no només es produeixen a l'àrea neuronal, sinó també en els òrgans com el pulmó, el cor i l'intestí. En els nostres avantpassats que no havien patit aquestes mutacions, es coneix que tenien una millor adaptació al medi en el qual vivien.